

### 3.1 Diese Hautkrankheit ist charakteristisch für die erythropoietische Protoporphyrrie.

Die Diagnose kann ebenfalls durch das Plasmafluoreszenz-Scan gestellt werden. Ausserdem ist die Messung des Protoporphyrins in den Erythrozyten (mindestens 5-fach erhöht) diagnostisch. Dagegen sind die Porphyrine im Urin **nicht** vermehrt.

### 3.2 Die wichtigste Massnahme ist der Schutz vor direktem Sonnenlicht.

Fensterscheiben schützen zwar vor Sonnenbrand, nicht jedoch vor einer phototoxischen Attacke bei erythropoietischer Protoporphyrrie. Selbst im Schatten kann im Hochsommer oder bei indirektem Licht am Strand eine Schmerzattacke ausgelöst werden. Ein Medikament (**Scenese®**) ist in Erprobung und eine Zulassung ist beantragt.

**4.1 Roter Urin in den Windeln** ist bis zum sicheren Ausschluss eine **congenitale erythropoietische Porphyrie**, das Kind darf unter keinen Umständen durch Phototherapie behandelt werden, Verbrennungsgefahr!

**4.2 Ein negativer Porphyrie-Schnelltest schliesst die Diagnose congenitale erythropoietische Porphyrie nicht aus!** Bitte setzen Sie sich mit einem Labor in Verbindung, das breite Erfahrung in der Porphyrie-Diagnostik hat. (Adressen unter [www.porphyrria-europe.org](http://www.porphyrria-europe.org) oder 5.3)

## 5.1 Einteilung der Porphyrien:

**Akute (hepatische) Porphyrien** (wichtigstes Symptom: Bauchschmerzen). Es besteht **Medikamentenempfindlichkeit!**

- akut-intermittierende Porphyrie (AIP, keine Hautsymptome)
  - Porphyria variegata (VP, auch Hautblasen\*)
  - hereditäre Koproporphyrrie (HC, auch Hautblasen\*)
- \* Hautblasen können das einzige Symptom sein

**Nicht-akute Porphyrien** (wichtigstes Symptom: Licht-ausgelöste Hauterkrankung). Es besteht **keine Medikamentenempfindlichkeit.**

- Porphyria cutanea tarda (PCT, Hautblasen)
- erythropoietische Protoporphyrrie (EPP, akute phototoxische Hautsymptome, selten mit Leberbeteiligung)
- congenitale erythropoietische Porphyrie (CEP, Blasen, phototoxische Reaktionen und Mutilationen)

Zusätzlich gibt es weitere, sehr seltene Formen der Porphyrien, z.B. homozygote Formen.

**5.2 Informationen finden Patienten und Patientinnen bei der Schweizerischen Gesellschaft für Porphyrie ([www.porphyrria.ch](http://www.porphyrria.ch))**

Die internationale Organisation European Porphyria Initiative hat Patienten-Informationen in den meisten europäischen Sprachen. ([www.porphyrria-europe.org](http://www.porphyrria-europe.org))

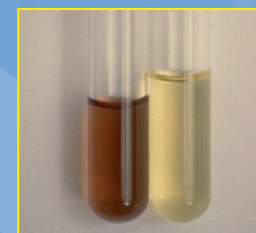
**5.3 Das Porphyriezentrum des Stadtsitals Triemli in Zürich gibt gerne weitere Auskünfte.** (Tel. 044 466 23 20 [elisabeth.minder@triemli.stzh.ch](mailto:elisabeth.minder@triemli.stzh.ch))



# Porphyrie

## 4 gute Gründe, daran zu denken:

1) Schwere (Ober-)Bauchschmerzen ohne Entzündungszeichen, eventuell rotbrauner Urin  
» 1.1



2) Hautblasen begrenzt auf belichtete Hautstellen (vor allem Finger, Handrücken, Gesicht)  
» 2.1



3) Schmerzen an belichteten Hautstellen, bei schweren Attacken Schwellungen, Läsionen; Erstauftreten bei Kleinkindern bis maximal 8 Jahre  
» 3.1



4) Bei Neugeborenen: roter Urin in den Windeln  
» 4.1